



Esenciales: hojas informativas de fácil lectura

¿Qué es la osteogénesis imperfecta?

Institutos Nacionales de la Salud
Centro Nacional de Información
sobre la Osteoporosis y
las Enfermedades Óseas

2 AMS Circle
Bethesda, MD
20892-3676
Teléfono: 202-223-0344
Llame gratis: 800-624-2663
TTY: 202-466-4315
Fax: 202-293-2356
Correo electrónico:
NIHBoneInfo@mail.nih.gov
Sitio web: www.bones.nih.gov

El Centro Nacional de Información sobre la Osteoporosis y las Enfermedades Óseas de los NIH cuenta con el apoyo del Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel, y con la contribución del Instituto Nacional sobre el Envejecimiento, el Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano *Eunice Kennedy Shriver*, el Instituto Nacional de Investigación Dental y Craneofacial, el Instituto Nacional de la Diabetes y las Enfermedades Digestivas y Renales, la Oficina de Investigación sobre la Salud de la Mujer de los NIH, y la Oficina para la Salud de la Mujer del HHS.

Los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés) son parte del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los EE.UU. (HHS, por sus siglas en inglés).



Instituto Nacional de
Artritis y Enfermedades
Musculoesqueléticas y de la Piel

La osteogénesis u osteogenia imperfecta también conocida como enfermedad de los huesos de cristal, es una enfermedad que debilita los huesos y hace que se rompan con facilidad sin ninguna causa aparente. La osteogénesis imperfecta puede causar también otros problemas como músculos débiles, dientes quebradizos y sordera. Se estima que en los Estados Unidos, aunque se desconoce el número de personas afectadas, entre 20,000 y 50,000 personas padecen esta enfermedad.

¿Cuál es la causa de la osteogénesis imperfecta?

La osteogénesis imperfecta es causada por una alteración genética en los huesos. Los genes contienen toda la información sobre nuestra herencia familiar y son la causa del parecido entre los miembros de una misma familia. Todos tenemos dos copias de cada gen: una por cada padre.

Cada uno de los genes que originan la osteogénesis imperfecta están relacionados de alguna manera con la producción de colágeno en el cuerpo. El colágeno es el material que ayuda a mantener los huesos fuertes. Cuando estos genes dejan de funcionar como deben, no se produce suficiente colágeno o el colágeno no funciona adecuadamente. Esto hace que los huesos se debiliten y se rompan con facilidad.

La mayoría de los niños heredan el gen que no funciona adecuadamente de uno de los padres. Algunos lo heredan de ambos padres. En algunos casos, ninguno de los padres le transmite el gen a su hijo. Simplemente el gen falla poco después del momento de la concepción.

¿Cuáles son los síntomas de la osteogénesis imperfecta?

Las personas que padecen de osteogénesis imperfecta tienen huesos quebradizos. La osteogénesis imperfecta puede variar de leve a grave y los síntomas son diferentes en cada persona. Algunos de los síntomas que podrían manifestar las personas que padecen osteogénesis imperfecta son:

- malformaciones de los huesos,
- baja estatura y cuerpo pequeño,
- articulaciones laxas (flojas),
- músculos débiles,
- escleróticas (la parte blanca del ojo) azules, moradas o grises,
- cara triangular,
- caja torácica en forma de barril,
- columna vertebral curva,
- dientes quebradizos,
- sordera (generalmente comienza a los 20 ó 30 años de edad),
- problemas respiratorios,
- fallas del colágeno tipo 1,
- falta de colágeno.

¿Qué tipos de osteogénesis imperfecta existen?

Hay ocho tipos de osteogénesis imperfecta. Las personas con tipos 2, 3, 7 y 8 suelen tener síntomas severos. Las personas con tipos 4, 5 y 6 suelen tener síntomas moderados. Las personas con tipo 1 suelen tener síntomas leves.

¿Cómo se diagnostica la osteogénesis imperfecta?

No hay una prueba específica que permita diagnosticar la osteogénesis imperfecta. Para hacer el diagnóstico, los médicos utilizan:

- antecedentes médicos familiares,
- antecedentes médicos del paciente,
- examen físico,
- radiografías.

¿Cuál es el tratamiento para la osteogénesis imperfecta?

Aunque no hay una cura para la osteogénesis imperfecta, se pueden aliviar los síntomas. Los tratamientos para la osteogénesis imperfecta pueden incluir:

- tratamiento de fracturas,
- tratamiento de dientes quebradizos,
- medicamentos para aliviar el dolor,
- fisioterapia,
- el uso de sillas de rueda, corsés ortopédicos y otros aparatos,
- cirugía.

Un tipo de cirugía es el enclavado de los huesos. Se les colocan clavos a los huesos largos para:

- fortalecer los huesos,
- corregir y detener las malformaciones de los huesos,
- prevenir malformaciones de los huesos.

Llevar un estilo de vida saludable también ayuda a las personas que tienen osteogénesis imperfecta. Usted puede ayudar a prevenir que se le rompan los huesos y a mantenerse saludable si:

- hace ejercicio físico (natación, terapia acuática, caminar),
- mantiene un peso saludable,
- mantiene una dieta equilibrada,
- no fuma,
- no toma muchas bebidas alcohólicas ni con cafeína,
- no toma medicamentos esteroides.

Recibir un tratamiento adecuado ayuda a los niños y a los adultos que tienen osteogénesis imperfecta a:

- mantenerse activos,
- aumentar la densidad ósea,
- mantener los músculos fuertes.

¿Qué investigaciones se están haciendo sobre la osteogénesis imperfecta?

No se ha aprobado ningún medicamento para tratar la osteogénesis imperfecta, pero los expertos están tratando de conocer más sobre:

- los genes que causan la osteogénesis imperfecta,
- los medicamentos que ayuden a crecer a las personas que padecen de osteogénesis imperfecta,
- los medicamentos que fortalecen los huesos,
- el uso de mejores recursos quirúrgicos.

Para más información acerca de la osteogénesis imperfecta y otras enfermedades relacionadas, comuníquese con el:

Centro Nacional de Información sobre la Osteoporosis y las Enfermedades Óseas

Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés)

2 AMS Circle

Bethesda, MD 20892-3676

Teléfono: 202-223-0344

Llame gratis: 800-624-BONE (2663)

TTY: 202-466-4315

Fax: 202-293-2356

Correo electrónico: NIHBoneInfo@mail.nih.gov

Sitio web: www.bones.nih.gov

El Centro Nacional de Información sobre la Osteoporosis y las Enfermedades Óseas de los NIH agradece la ayuda de la Fundación de la Osteogénesis Imperfecta (www.oif.org) en la preparación de esta publicación.

Para su información

En esta publicación puede encontrar información sobre los medicamentos que se usan para tratar la enfermedad aquí mencionada. Hemos brindado la información más actualizada disponible al momento de su desarrollo. Es posible que desde entonces haya surgido más información sobre estos medicamentos.

Para obtener la información más actualizada o para hacer preguntas sobre cualquiera de los medicamentos que está tomando, llame gratis a la Administración de Drogas y Alimentos (FDA, por sus siglas en inglés) de los Estados Unidos al 888-INFO-FDA (888-463-6332) o visite el sitio web: www.fda.gov. Si desea información adicional sobre medicamentos específicos, visite Drugs@FDA en www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/drugsatfda. Drugs@FDA es un catálogo donde puede hacer una búsqueda para los medicamentos aprobados por la FDA.